



Pontocerebellaire hypoplasie type 2

Wat is pontocerebellaire hypoplasie type 2?

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij de ontwikkeling van de hersenstam en de kleine hersenen verstoord is waardoor kinderen een ernstige ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met bewegingsonrust.

Hoe wordt pontocerebellaire hypoplasie type 2 ook wel genoemd?

Ponto verwijst naar een deel van de hersenstam die pons wordt genoemd. Cerebellum is het medische woord voor de kleine hersenen. Hypoplasie is het medische woord voor onderontwikkeld zijn. Bij kinderen met deze aandoening zijn vooral de hersenstam en de kleine hersenen niet goed aangelegd. Dit zijn belangrijke onderdelen van de hersenen waardoor dit grote gevolgen heeft voor de ontwikkelingsmogelijkheden van een kind. Pontocerebellaire hypoplasie type 2 wordt ook wel afgekort tot de letters PCH type 2 of kortweg PCH2.

Type 2, type 4 en type 5

Voordat er mogelijkheden bestonden voor DNA onderzoek, werd er onderscheid gemaakt in verschillende types pontocerebellaire hypoplasie op grond van de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan en op grond van bijkomende problemen. Nadat er mogelijkheden bestonden voor DNA onderzoek, bleken type 2, type 4 en type 5 allemaal veroorzaakt te worden door hetzelfde foutje in het DNA en dus eigenlijk dezelfde aandoening te zijn.

TSEN54-gerelateerde pontocerebellaire hypoplasie

Dit is de reden dat soms de naam TSEN54-gerelateerde pontocerebellaire hypoplasie wordt gebruikt voor deze vorm van pontocerebellaire hypoplasie. TSEN54 is de naam van de plaats in het erfelijk materiaal waar kinderen met deze aandoening een foutje hebben.

Type 2a, 2b, 2c, 2d, 2e en 2f

Met behulp van DNA onderzoek bleken ook andere foutjes in het DNA het beeld van een pontocerebellaire hypoplasie type 2 te kunnen veroorzaken. Daarom wordt er nu weer onderscheid gemaakt in pontocerebellaire hypoplasie type 2a t/m 2f. Elk subtype wordt veroorzaakt door een ander foutje in het erfelijk materiaal.

Volendamse ziekte

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 kwam in Nederland vaak voor in de plaats Volendam. Daarom wordt deze ziekte ook wel de Volendamse ziekte genoemd. In het Engels wordt ook wel de term Volendam neurodegenerative disease gebruikt. De ziekte komt echter overal in de wereld voor.

Bij wie komt pontocerebellaire hypoplasie type 2 voor?

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 is al voor de geboorte aanwezig. Meestal ontstaan de eerste klachten als gevolg van het hebben van deze aandoening in het eerste levensjaar. Zowel jongens als meisjes kunnen pontocerebellaire hypoplasie type 2 krijgen.

Hoe vaak komt pontocerebellaire hypoplasie type 2 voor?

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 is een zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak pontocerebellaire hypoplasie type 2 voorkomt. Pontocerebellaire hypoplasie type 2 komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.



Wat is de oorzaak van het ontstaan van pontocerebellaire hypoplasie type 2?

Foutje in het erfelijk materiaal

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 kan veroorzaakt worden door verschillende foutjes in het erfelijk materiaal van verschillende chromosomen. Het meest voorkomende foutje is een foutje op chromosoom 17 in het TSEN54-gen.

Type	Chromosoom	Naam foutje
2a	17	TSEN54
2b	3	TSEN2
2c	19	TSEN34
2d	4	SEPSECS
2e	17	VPS53
2f	1	TSEN15

Autosomaal recessief

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen allebei een fout bevatten op dezelfde plaats in hetzelfde gen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen al voldoende is om een ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf één chromosoom met fout en één chromosoom zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt, dan krijgt dit kind pontocerebellaire hypoplasie type 2. De kans dat beide ouders drager zijn van een foutje op dezelfde plek in een chromosoom is groter wanneer beide ouders (in de verte) familie van elkaar zijn.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt bepaalde eiwitten niet goed aangemaakt. Per foutje wordt een ander eiwit niet goed aangemaakt. In geval van het meest voorkomende foutje in het TSEN54-gen wordt het eiwit tRNA splicing endonuclease 54 niet goed aangemaakt. Dit is een belangrijk eiwit dat nodig is voor de aanmaak van andere eiwitten door te zorgen dat uit stukjes afgelezen DNA (mRNA genoemd) eiwitten worden gemaakt. Zonder dit TSEN-54 eiwit kunnen belangrijke eiwitten voor de hersencellen niet worden aangemaakt, waardoor de hersencellen hun werk niet goed kunnen doen en vervroegd afsterven.

Wat zijn de symptomen van pontocerebellaire hypoplasie type 2?

Variatie

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en in de ernst van symptomen die verschillende kinderen met pontocerebellaire hypoplasie type 2 hebben.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er tijdens de zwangerschap en de bevalling geen bijzonderheden. Kinderen met deze aandoening worden na een normale zwangerschapsduur geboren met een normaal geboortegewicht en een normale grootte van het hoofd.



Ervaren moeders kunnen aangeven dat kinderen tijdens de zwangerschap minder beweeglijk waren dan kinderen zonder deze aandoening. Een klein deel van de moeders had tijdens de zwangerschap een grotere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk.

Problemen met drinken

Kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 hebben vaak moeite met drinken. Zij pakken de tepel of de speen niet goed vast, drinken vaak kort en stoppen vaak snel weer met drinken. Ook kunnen kinderen zich gemakkelijk verslikken in de voeding en dan moeten hoesten. Het kost vaak veel tijd om kinderen met deze aandoening borstvoeding of flesvoeding te geven.

Onrust

Baby's met pontocerebellaire hypoplasie type 2 zijn vaak onrustige baby's. Ze kunnen moeilijk rust in hun lijf vinden en bewegen vaak de hele tijd. Vaak zijn kinderen schrikachtig bij onverwacht aanraken of onverwachte geluiden. Hierdoor is het voor kinderen met deze aandoening moeilijk om in slaap te vallen. Vaak slapen kinderen maar kort en zijn ze snel weer wakker.

Lage spierspanning

Baby's met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 voelen vaak slap aan in hun spieren. Deze baby's hebben moeite om hun hoofd, armen en benen van de matras af te tillen. Baby's moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden.

Problemen met zien

Baby's met pontocerebellaire hypoplasie type 2 zijn meestal slechtziend. Dit komt doordat de hersenen de signalen die de ogen doorgeven niet goed kunnen verwerken. Dit wordt ook wel cerebrale visusstoornis genoemd. Baby's maken geen of weinig oogcontact. Vaak zien baby's alleen voorwerpen die vlakbij de ogen gehouden worden. Het volgen van voorwerpen met de ogen is heel moeilijk voor deze kinderen.

Problemen met horen

Baby's met pontocerebellaire hypoplasie type 2 zijn vaak slechthorend. De oorzaak ligt niet in de oren, maar in de hersenen die de geluiden die de oren opvangen niet goed kunnen verwerken.

Chorea

Geleidelijk aan gaan de armen, benen en spieren van het gezicht steeds meer ongecontroleerde bewegingen springerige en/of schokkerige bewegingen maken. Deze bewegingen worden chorea genoemd. Kinderen hebben geen controles over deze bewegingen. Chorea kan ook voorkomen aan de tong. Kinderen maken dan draaiende beweging met de tong en kunnen de tong uitsteken. Dit zorgt voor problemen met drinken en met eten. Een klein deel van de kinderen krijgt nooit last van chorea.

Hoge spierspanning

In de loop van het eerste levensjaar wordt de spierspanning in de armen en in de benen geleidelijk aan hoger. Hierdoor worden de armen en benen stijver en kunnen zijn minder goed bewogen worden. Een te hoge spierspanning wordt spasticiteit genoemd.

Ontwikkelsachterstand

Het is voor kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 heel moeilijk om te leren



rollen, zitten en staan. Voor het merendeel van de kinderen is het te moeilijk om te leren om zelfstandig zonder steun te zitten of te staan. Kinderen zullen steun nodig hebben van een aangepaste stoel om goed te kunnen zitten. Spelen met de handen is moeilijk voor kinderen met deze aandoening. Het merendeel van de kinderen is niet in staat om geluiden te maken of te leren praten.

Epilepsie

De helft van de kinderen met pontocerebellaire hypoplasie type 2 krijgt last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen zoals aanvallen met verstijven (tonische aanvallen) of aanvallen met schokken (clonische aanvallen) of combinaties). Aanvallen worden vaak uitgelokt door koorts.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ontroostbaar huilen tijdens de nacht komt regelmatig voor. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker.

Slaapapneu

Tijdens de slaap kunnen kinderen tijdelijk stoppen met ademhalen, om daarna weer verder te gaan met ademhalen. Deze ademstops worden slaapapneu genoemd. Slaapapneu kan er voor zorgen dat kinderen wakker worden uit de slaap en daardoor minder goed en diep kunnen slapen.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn. Kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 hebben geen specifieke uiterlijke kenmerken.

Kleiner hoofdje

Het hoofdje van kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 groeit vaak weinig. Hierdoor houden kinderen een klein hoofdje. Een te klein hoofdje wordt ook wel microcefalie genoemd.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsluierjes.

Kwijlen

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.



Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen. Dit kan buikpijnlachten geven.

Vastgegroeide gewrichtjes

Doordat kinderen met pontocerebellaire hypoplasie type 2 moeite hebben met bewegen, worden de gewrichten weinig gestrekt en gebogen. De gewrichten kunnen hierdoor vastgroeien en daardoor ook moeilijker bewogen worden. Vastgegroeide gewrichten worden contracturen genoemd.

Toename klachten bij koorts

Koorts kan zorgen voor toename van klachten. Nadat de koorts verdwenen is, verdwijnt de toename van de klachten niet helemaal meer. Een deel van de klachten die ontstaan is, is blijvend. Als gevolg van koorts kan er ook sprake zijn van verlies van spierweefsel. Dit wordt ook wel rhabdomyolyse genoemd.

Hoe wordt de diagnose pontocerebellaire hypoplasie type 2 gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en bewegingsonrust kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Aanvullend onderzoek zal nodig zijn om deze diagnose te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het pontocerebellaire hypoplasie type 2 kan gezien worden dat de waarde van het spierenzym CK licht verhoogd kan zijn.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt (omdat de aandoening bijvoorbeeld in de familie voorkomt), kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutjes in het DNA die pontocerebellaire hypoplasie type 2 kunnen veroorzaken. Vaak zal tegenwoordig een uitgebreid genetisch onderzoek worden ingezet (exome sequencing genoemd) waarbij in een keer een grote groep foutjes in het DNA die een ontwikkelingsachterstand kunnen veroorzaken, onderzocht worden. Op deze manier wordt dan duidelijk dat er sprake is van pontocerebellaire hypoplasie type 2.

MRI scan

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand en bewegingsonrust zullen vaak een MRI scan van de hersenen krijgen. Op deze MRI scan kan te zien zijn dat de kleine hersenen en de hersenstam kleiner zijn dan gebruikelijk. Op oudere leeftijd valt dit meer op, dan op hele jonge leeftijd. De afwijkingen nemen namelijk toe met het ouder worden. De grote hersenen en de basale kernen zijn vaak ook kleiner van volume dan gebruikelijk, maar dit is vaak minder opvallend. De aanleg van het geleidingslaagje rondom de zenuwuitlopers verloopt vaak vertraagd.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de



ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met pontocerebellaire hypoplasie type 2 worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor pontocerebellaire hypoplasie type 2, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Hoe wordt pontocerebellaire hypoplasie type 2 behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die pontocerebellaire hypoplasie type 2 kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen zich zo comfortabel als mogelijk te laten voelen.

Kwaliteit van leven

Centraal in de behandeling van kinderen met deze aandoening staat het streven naar zo veel mogelijk kwaliteit van leven. Samen te zorgen voor plezierige activiteiten in de dag en ongemak zo veel mogelijk proberen te verminderen. En daar waar kan, kinderen te stimuleren in hun ontwikkeling.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen zo comfortabel mogelijk kunnen liggen en zitten in bed of in een stoel. Vaak hebben kinderen goed steun nodig om goed te kunnen liggen en zitten. Het regelmatig bewegen van de armen en benen kan helpen om te voorkomen dat gewrichten vast gaan groeien. Een fysiotherapeut kan samen met ouders kijken welke bewegingen kinderen fijn vinden en welke bewegings- en ontwikkelingsmogelijkheden het kind heeft.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen waarmee het kind kan spelen of zich kan vermaken. Een ergotherapeut geeft vaak ook advies over een aangepast bed, een bedbox in de kamer of een zitstoel in huis zodat kinderen goed ondersteund kunnen zitten of liggen.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen) waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles.

Diëtiste

Een diëtiste kan adviezen geven hoe kinderen voldoende voeding binnen kunnen krijgen om zich goed te voelen en voldoende te kunnen groeien. Soms is het nodig om kinderen (aanvullend) sondevoeding te geven om te zorgen dat zij voldoende voeding binnen krijgen.

Reflux

Reflux kan voor veel ongemak zorgen. Het behandelen van reflux kan helpen om dit ongemak te verminderen. Het indikken van voeding met johannesbroodpitmeel kan reflux verminderen. Daarnaast bestaan er medicijnen zoals ranitidine, omeprazol en esomeprazol die de reflux



minder zuur en daardoor minder pijnlijk maken. Soms zijn medicijnen nodig die de maag sneller laten werken (erythromycine).

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrronium. Soms wordt gekozen voor het medicijn trihexyfenidyl omdat dit zowel spasticiteit als kwijlen kan verminderen. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen om te kijken wat de beste behandeling is.

Verstopping van de darmen

Volgende drinken kan helpen om de ontlasting soepel te houden. Oudere kinderen hebben ook vezels nodig voor soepele ontlasting. Het medicijn macrogol kan ook helpen de ontlasting soepeler te houden.

Chorea

Het is heel moeilijk om met behulp van medicijnen de chorea te verminderen. Er bestaan wel medicijnen die dit kunnen doen (haloperidol, valproaat, tetrabenazine), maar vaak hebben deze medicijnen maar weinig effect en wel veel bijwerkingen.

Onrust

De onrust kan verminderd worden met rustgevendende medicijnen zoals clonazepam, lorazepam, fenobarbital of chloralhydrat.

Spasticiteit

Er bestaan ook diverse medicijnen die de verhoogde spierspanning en spasticiteit kunnen verminderen. Het meest gebruikte medicijn hiervoor is baclofen. Er wordt gezocht naar een dusdanige dosering baclofen waarbij de spierspanning verlaagd wordt zodat bewegen makkelijker wordt zonder dat de spieren te slap worden. Er bestaat ook een mogelijkheid om dit medicijn via een pompje toe te dienen, een baclofenpomp, maar deze ingreep is meestal te belastend voor kinderen met deze aandoening.

Met behulp van botuline toxine injecties kan de spasticiteit van de spieren waarin deze injectie wordt gegeven, gedurende een aantal maanden verminderd worden. Dit kan maken dat kinderen beter kunnen bewegen.

Naast baclofen en botuline toxine injecties kunnen ook andere medicijnen gebruikt worden, die spierspanning kunnen verlagen zoals trihexyfenidyl (artane ®), clonazepam (rivotril ®) of clonidine.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen kunnen nieuwe epilepsieaanvallen voorkomen worden. Verschillende medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn.

Problemen met slapen

Een vast ritueel voor het slapen gaan en een vaste ritme van slapen en opstaan, helpt kinderen om zo goed mogelijk te kunnen slapen. Rustige muziek of een voetmassage kan kinderen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Sommige kinderen hebben baat bij een verzwaringsdeken om goed in slaap te kunnen vallen.



Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht. Er bestaat inmiddels ook een langwerkende vorm van melatonine die meerwaarde kan hebben wanneer kinderen in de nacht meerdere malen wakker worden.

Later in het ziektebeloop worden vaak slaapmiddelen zoals clonazepam, chloralhydrat, clonidine pregabaline of zolpidem gebruikt omdat melatonine dan vaak onvoldoende effect heeft.

Koorts

Koorts moet zo veel mogelijk onderdrukt worden door middel van paracetamol. Ten tijde van koorts moeten kinderen extra drinken krijgen en moet goed in de gaten gehouden worden of de kleur van de urine niet te donker wordt. Te donkere urine geeft aan dat kinderen te weinig drinken binnen krijgen. Afhankelijk van de conditie van het kind moet overwogen worden of kinderen tijdelijk een infuus nodig hebben om te zorgen dat zij voldoende vocht binnen krijgen.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Vaccinatie

Een griepvaccinatie kan helpen te voorkomen dat kinderen ernstig ziek worden als gevolg van het griepvirus.

Tijd voor samenzijn

De zorg voor een kindje met pontocerebellaire hypoplasie type 2 zal veel vragen van ouders. Ouders zullen veel tijd kwijt zijn met verzorging van hun kind of zelfs met medische handelingen zoals het geven van medicijnen of sondevoeding. Het is ook heel belangrijk om er ook voor te waken dat er tijd blijft voor samen zijn als gezin of even als ouders onder elkaar, voor samen knuffelen waar kinderen en te zoeken naar manieren van contact waar iedereen plezier aan beleeft.

Hulp vragen aan anderen (bekenden of onbekenden) is voor veel ouders lastig, maar het is wel belangrijk om in een vroeg stadium na te denken over het vragen en organiseren van hulp. Dit om te voorkomen dat ouders de hele dag bezig zijn met zorgen en er geen tijd meer over is over fijne momenten samen met het kind met pontocerebellaire hypoplasie type 2 de andere kinderen in het gezin en de ouders onderling.

Thuiszorg

De zorg voor kinderen met pontocerebellaire hypoplasie type 2 zal veel gaan vragen van ouders en andere familieleden. De thuiszorg kan ouders helpen bij het uitvoeren van deze zorg. Er bestaat gespecialiseerde kinderverpleegkundigen die ervaring hebben met de zorg voor ernstig zieke kinderen.

Laatste levensfase

Helaas is pontocerebellaire hypoplasie type 2 een aandoening waaraan kinderen op jonge leeftijd komen te overlijden. Veel ouders vinden dit spannend en proberen hier zo min mogelijk aan te denken. Het helpt vaak om over dit moeilijke onderwerp van te voren te spreken met de kinderneuroloog, de huisarts, de thuiszorg, de psycholoog of de



maatschappelijk werkende. Ook is het belangrijk om afspraken te maken over wel of niet opname op een intensive care afdeling, opname in een ziekenhuis of juist kiezen voor thuis blijven in de vertrouwde situatie. Het boek koesterkind bevat voor ouders veel waardevolle informatie. Kindercomfortteams in ziekenhuizen kunnen ouders helpen welke mogelijke opties en keuzes er zijn voor ouders. Zo kunnen ouders zorgen dat de laatste levensfase en het overlijden van hun kind, hoe moeilijk ook, verloopt op een manier die het beste bij hen past.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze ernstige aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ernstige ziekte het beste bij de ouders past. Ook kunnen zij ouders en andere gezinsleden helpen hoe om te gaan met de emoties die horen bij het hebben van een kind met deze ernstige ziekte.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met pontocerebellaire hypoplasie type 2.

Wat betekent het hebben van pontocerebellaire hypoplasie type 2 voor de toekomst?

Ernstige ontwikkelingsachterstand

Kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 hebben een ernstige ontwikkelingsachterstand en weinig mogelijkheden voor ontwikkeling. Vaak verliezen kinderen vaardigheden die ze geleerd hebben in de loop van hun leven.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2 is beperkt. Het merendeel van de kinderen wordt niet ouder dan 10 jaar. Kinderen komen vaak te overlijden aan de gevolgen van een ernstige longontsteking of problemen om voldoende adem te kunnen halen om het lichaam te voorzien van voldoende zuurstof. Wiegendood komt vaker voor bij kinderen met een pontocerebellaire hypoplasie type 2.

Kinderen krijgen

Deze aandoening is dusdanig ernstig dat de meeste kinderen niet de volwassen leeftijd zullen bereiken. Indien een kind wel de volwassen leeftijd bereikt, dan zullen de beperkingen dusdanig zijn dat deze volwassenen zelf geen kinderen zullen krijgen.

Bestaat er een kans dat een broertje of zusje ook pontocerebellaire hypoplasie krijgt?

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje op een van de twee chromosomen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook pontocerebellaire hypoplasie type 2 te krijgen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van pontocerebellaire hypoplasie type 2, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek. Beide ingrepen



hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam. (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met pontocerebellaire hypoplasie type 2 kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van pontocerebellaire hypoplasie type 2. Alleen embryo's zonder de aanleg voor pontocerebellaire hypoplasie type 2, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.erfelijkheid.nl

(Site van de Nederlandse vereniging van genetica)

Referenties

1. Novel mutations in TSEN54 in pontocerebellar hypoplasia type 2. Battini R, D'Arrigo S, Cassandrini D, Guzzetta A, Fiorillo C, Pantaleoni C, Romano A, Alfei E, Cioni G, Santorelli FM. *J Child Neurol.* 2014;29:520-5
2. Pontocerebellar hypoplasia type 2 and TSEN2: review of the literature and two novel mutations. Bierhals T, Korenke GC, Uyanik G, Kutsche K. *Eur J Med Genet.* 2013;56:325-30
3. Milder progressive cerebellar atrophy caused by biallelic SEPSECS mutations. Iwama K, Sasaki M, Hirabayashi S, Ohba C, Iwabuchi E, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Ito S, Saito H, Matsumoto N. *J Hum Genet.* 2016;61:527-31

Laatst bijgewerkt 23 augustus 2018, voorheen: 29 januari 2007

Auteur: JH Schieving